

Ф.И.О.: **ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА**
 Дата рождения: 01.02.1998 (25 л.) Пол: Ж
 Регистрация биоматериала: 05.06.2023
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302368681
 Заказчик: "Полное наименование
 юридического лица"
 Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Качественная и количественная оценка транскриптов p210, p230, p190 химерного гена BCR-ABL

Показатель	Результат	Ед. изм.	Референсные значения
Транскрипт p230 химерного гена BCR-ABL	Транскрипта p230 варианта e19a2 химерного гена BCR-ABL1 обнаружено не было. Количество копий ABL1- 2540, количество копий BCR-ABL1 - 0 . Количество транскрипта p230 по международной шкале (IS) - 0%. Уровень чувствительности Ig - 0,00017.		Транскрипта p230 варианта e19a2 химерного гена BCRABL1 обнаружено не было.
Транскрипт p210 химерного гена BCR-ABL	Обнаружен транскрипт p210 химерного гена BCR-ABL1. Количество копий ABL1-234567, количество копий BCR-ABL1 -2546 . Количество транскрипта p210 по международной шкале (IS) - 54%. Уровень чувствительности Ig - 0,00017.		Транскрипта p210 химерного гена BCR-ABL1 обнаружено не было.
Транскрипт p190 химерного гена BCR-ABL	Транскрипта p190 варианта e1a2 химерного гена BCRABL1 обнаружено не было. Количество копий ABL1- 123674, количество копий BCR-ABL1 - 0. Количество транскрипта p190 по международной шкале (IS) - 0%. Уровень чувствительности Ig - 0,00018.		Транскрипта p190 варианта e1a2 химерного гена BCRABL1 обнаружено не было.

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен химерный транскрипт BCR-ABL1 p210. Наиболее часто встречающимся химерным транскриптом BCR-ABL1 является p210, распространенность которого составляет более 95 %. Точки разрыва в гене BCR располагаются в major breakpoint cluster region (M-bcr) с формированием транскриптов e13a2 (b2a2) или e14a2 (b3a2), в результате которых образуется цитоплазматический белок с молекулярной массой 210 кДа (p210 transcripts, Mbcr). BCR-ABL1 представляет собой реципрокную транслокацию между хромосомами 9 и 22 t(9;22), которая лежит в основе

молекулярного патогенеза хронического миелоидного лейкоза (ХМЛ) (95%), острого лимфобластного лейкоза (ОЛЛ) (35%) и острого миелоидного лейкоза (ОМЛ) (1%).

Молекулярный мониторинг экспрессии BCR-ABL1 является обязательным аспектом контроля результатов лечения ХМЛ у пациентов, получающих терапию ингибиторами тирозинкиназы (ИТК).

Уровень молекулярного ответа на ранних стадиях терапии позволяет прогнозировать прогрессию заболевания.

Согласно текущим рекомендациям, результаты количественной оценки BCR-ABL1 должны быть выражены по Международной шкале (International Scale (IS)), которая аналогична используемой шкале в международном рандомизированном многоцентровом исследовании IRIS (International Randomized Study of Interferon versus ST1571). В ходе IRIS были определены основные параметры молекулярного ответа (МО) — базовая линия и большой молекулярный ответ (БМО). Базовая линия — это значение медианы экспрессии у первичных пациентов, а БМО — это уменьшение экспрессии BCR-ABL на 3 порядка от базовой линии. Исследование выполняется с помощью количественной ПЦР в режиме реального времени с обратной транскрипцией, которая оценивает количество копий мРНК BCR-ABL, сравнивая с внутренним эталонным геном - ABL1.

Оценку уровня экспрессии транскрипта BCR-ABL1 необходимо провести пациенту до начала терапии ингибиторами тирозинкиназы для определения базового уровня экспрессии BCR-ABL. Далее молекулярный мониторинг пациента проводится каждые 3 месяца. Данный подход позволит оценить эффективность назначенной терапии и предсказать возможность развития рецидива.

При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онкогематолога.

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил:

Пример результата